Медицинские науки

СИНДРОМ ЖИЛЬБЕРА

Рамазанов В.О., Габитова Д.М.

Башкирский государственный медицинский университет; Клиника БГМУ, Уфа, e-mail: Fox7500@yandex.ru

Актуальность. Синдром Жильбера – семейная желтуха, обусловленная неконъюгированной, негемолитической гипербилирубинемией вследствие недостаточности фермента уридиндифосфатглюкуронилтрансферазы (УДФГТ) печени.

Болезнь Жильбера названа в честь парижского терапевта Августина Жильбера впервые описавшего в **1901** году заболевание, которое он наблюдал у группы молодых людей с перемежающейся желтухой. Синдром Жильбера распространен среди европейцев**(2-5%),** азиатов **(3%)** и африканцев **(36%).** В США **3-7%.** В мире частота возникновения синдрома Жильбера составляет **0,510%.** Синдром Жильбера относится к заболеваниям с аутосомно-доминантным типом наследования. Генетический субстрат болезни состоит в наличии дополнительного динуклеотида на промоторном участке ТАТАА гена **UGT1A1,** расположенного на **2**-й хромосоме.

В большинстве случаев клиническая симптоматика синдрома Жильбера развивается у пациентов в возрасте **12-30** лет и чаще развивается у мужчин, чем у женщин **– (2-7):1.** Синдром Жильбера диагностируется после пубертатного возраста, что обусловлено ингибирующим влиянием половых гормонов на процесс конъюгации билирубина.

Синдром Жильбера проявляется эпизодами желтухи, которые возникают спонтанно и самостоятельно разрешаются. Эти эпизоды могут провоцироваться дигидрацией, приемом алкоголя, голоданием менструациями (у женщин), стрессовыми ситуациями, повышенными физическими нагрузками, интеркуррентными инфекциями. Уровень билирубина в сыворотке крови при этом может возрастать до 6 мг/дл (102,6 мкмоль/л). Однако у многих пациентов этот показатель не превышает 3 мг/дл (51,3 мкмоль/л). Содержание прямого билирубина составляет менее 20%. В 30% случае уровень билирубина остается в пределах нормальных значений.

Диагностика синдрома Жильбера основана на данных семейного анамнеза, клинических проявлениях, результатах лабораторных методов исследований (общий, биохимический анализы крови, провокационные тесты).

Цель исследования. Ретроспективный анализ медицинских карт стационарных больных с синдромом Жильбера, в равнении с европейскими данными и данными по России.

Материалы и методы. Нами был проведен ретроспективный анализ 20 историй болезней больных с синдромом Жильбера, проходивших обследование и лечение в клинике БГМУ, с 2000 по 2009 гг. Распределение по полу – 16 мужчин, 4 женщин, по возрасту – 21-40 лет.

Результаты работы. В большинстве случаев клиническая симптоматика синдрома Жильбера развивалась у пациэнтов в возрасте старше 12-30 лет, без предшествующего острого вирусного гепатита(85%). Возможно, это так называемый «врожденный» вариант синдрома Жильбера, согласно литературным данным. У некоторых больных (15%) клинические проявления синдрома Жильбера проявились после перенесенного вирусного гепатита. Наследственность по результатам опроса была выявлена у 20% больных (родители).

Основными жалобами больных при поступлении были: тяжесть в правом подреберье (70%), диспептические явления (80%), астеновегетативные расстройства (90%), субфибрилитет (60%). При общем осмотре, у всех больных наблюдалась желтуха различной интенсивности от легкой иктеричности склер (60%) до выраженной желтухи (40%).

Уровень билирубина в сыворотке крови при этом составлял 25-80 мкмоль/л. Другие биохимические параметры: общий белок, белковые фракции, аминотрасферазы (АСТ, АЛТ), холестерин, показатель тимоловой пробы, отражающие функцию печени, не были изменены.

При ультразвуковом исследовании печени в 40% случаев обнаруживалось увеличение печени. Она была нормальной консистенции, гладкая, безболезненная. Селезенка нормальной консистенции и размеров, в некоторых случаях – увеличена (10%).

Другие методы исследования, как генетическое тестирование, ультразвуковая холецистография, дуоденальное зондирование, биопсия печени не проводились. После проведенного стационарного лечения все пациенты отмечали улучшение состояния.

Выводы. Таким образом, нами было выявлено, что пациенты с данным заболеванием встречаются редко (в нашем случае, за 10 лет прошло всего 20 пациентов). Возможно, они «идут» под маской других заболеваний гепатобилиарный системы, учитывая, что у 30% больных с синдромом Жильбера отсутствуют жалобы, по литературным данным. Именно поэтому, необходимо обращать внимание на тщательный сбор анамнеза, физикальные данные и лабораторную диагностику.

Работа представлена на Электронную заочную конференцию «Студенческий форум-2011 г.». Поступила в редакцию 15.02.2011.